

Comment ça marche?

Certains n'ont aucune notion d'ADN ou de généalogie. Ce chapitre devrait les informer.

ADN et chromosomes

L'ADN est une sorte d'encyclopédie de la vie. Ce sont les instructions pour construire un être vivant. Chez l'être humain, ce sont des milliards d'informations réunies dans 46 molécules de chacune des milliards de cellules du corps humain sous la forme de 23 paires de chromosomes.

Un chromosome est un brin d'ADN. S'il contient des milliards d'éléments, les tests d'ADN faits pour la généalogie ne retiennent qu'une petite partie de ces informations, soit la valeur de certaines paires de bases pouvant prendre 4 valeurs (A, C, G et T). En d'autres mots, l'ADN a un vocabulaire utilisant 4 lettres.

L'être humain possède 22 paires de chromosomes non-sexuels et 1 paire de chromosomes sexuels. Chez l'homme, ces chromosomes sexuels sont appelés X et Y alors que chez la femme, ce sont X et X. Le chromosome Y est donc uniquement masculin et il permet d'identifier des familles.

À côté de ces chromosomes, on trouve aussi des mitochondries, qui sont des cellules ayant leur propre ADN (ADNmt) et situées un peu partout dans le corps. Ces mitochondries sont transmises par la mère à ses enfants. Elles permettent de suivre la lignée des mères. Différentes de l'ADNy, l'ADNmt peut être testé chez tout le monde mais vient de la mère. L'ADNmt reçu du père est habituellement perdu lors de la procréation (on connaît pratiquement une exception seulement) et on considère donc qu'il suit la lignée des mères.

SNP et STR

Les résultats d'analyse de l'ADN reposent sur des marqueurs de deux types.

Un marqueur **SNP** représente la valeur d'une de ces quatre lettres à un emplacement précis, quand elle n'a pas la valeur par défaut pour certains types de résultats. Pour analyser les résultats d'un test ADN, il n'est pas nécessaire pour le client de savoir à quelle position correspond tel marqueur. Il suffit de comparer la valeur avec celle d'une autre personne et d'examiner les résultats du laboratoire.

Un marqueur **STR** représente le nombre d'occurrences d'une certaine séquence dans un brin d'ADN. Ici aussi, il suffit de comparer les valeurs mesurées entre deux personnes sans savoir quelle est la séquence mesurée.

Trousse d'extraction

L'ADN est obtenu selon deux méthodes principales. La plupart des labos envoient deux éprouvettes dans lesquelles on crache de la salive. FTDNA demande plutôt qu'on frotte les deux bâtons dans les joues (les vieillards peuvent avoir de la difficulté à saliver). Les éprouvettes sont ensuite envoyées à un laboratoire et analysées. Par la suite, les résultats sont comparés avec chaque ancien résultat du labo. Il y a donc un certain délai et plusieurs étapes. Les échantillons envoyés au laboratoire sont conservés et souvent utilisables si on fait un nouveau test. Par contre, si on transfère les résultats vers un autre site et qu'on demande un nouveau test sur cet autre site, il faudra envoyer un nouvel échantillon.

Test autosomal (ADNau)

Le test ADN le plus populaire est sans doute le test autosomal (ADNau). Il s'agit de faire un échantillonnage de certains marqueurs dans les 22 paires de chromosomes et le chromosome X. Le résultat est un fichier de données brutes contenant entre 150 000 et 700 000 valeurs SNP, selon le laboratoire.

Pour trouver des cousins, on compare une par une les séquences du nouveau résultat avec chaque résultat déjà dans la base de données. Il s'en suit qu'on sait alors qu'entre tel client et tel autre client, il y a telle partie commune. Ces données sont disponibles pour l'ensemble de l'ADN, ce qui donne la quantité d'ADN partagé par les deux personnes. À partir de ces données, le labo et les sites d'analyse vous donneront les correspondances à partir du plus important (ou plus proche cousin) en proposant un lien potentiel avec chaque résultat. À cause de l'effet fondateur, toutefois, les cousins trouvés sont en général plus loin. Ainsi, au lieu de 2-4 générations (on remonte et redescend 2 à 4 générations, pour un éloignement de 4 à 8 générations), il faudrait lire 4-6 si nos ancêtres sont surtout au Québec.

Test ADNy et lignée masculine

Le chromosome Y est transmis par le père à ses fils. Au fil des générations, des mutations se font au hasard et permettent à la longue de distinguer des familles.

Le chromosome Y étant assez long. On le résume par une signature. Deux types de résultats sont disponibles : STR et SNP. STR permet de calculer une distance générique entre 2 résultats (combien de différences entre les résultats) et est utilisé par le site FTDNA pour trouver des cousins. Les autres labos populaires n'utilisent pas les mêmes marqueurs STR ou emploient les SNP. Si on tranfert vers FTDNA, il faudra donc convertir (en payant) pour avoir des données compatibles et fournir un nouvel échantillon. FTDNA est le seul gros labo à avoir une base de données de comparaison pour l'ADNy.

Ce que vous avez à retenir : le test ADNy vous donnera une étiquette. Les experts et les systèmes spécialisés permettront de comparer ces étiquettes pour déterminer si la parenté est assez proche ou s'il s'agit de familles différentes. Deux hommes avec le même nom de famille et une différence trop élevée descendront alors de pionniers différents, ayant pris le même nom de famille, ou il y aura eu une rupture entre les deux lignées (adoption, infidélité, etc.), ce qu'on appelle un ÉNP pour Événement non-parental.

En 2017, on avait autour de 200 familles dont l'étiquette est connue, parfois de façon temporaire (erreur possible autour de 5%), sur environ 3000 pionniers du Québec. On ne peut donc, pour le moment, dire qu'on va identifier une famille avec un test ADNy, mais les chances sont bonnes vu que ce sont d'abord les familles les plus fréquentes qui sont testées.

En participant à une étude d'ADNy, vous permettez de trouver l'étiquette de référence (ou signature) de votre ancêtre paternel.

Test ADNmt et lignée maternelle

Le lecteur observera que cette section et la précédente ont des titres divergents. Pour l'ADNy, on parle de lignée masculine parce que seuls les hommes ont un chromosome Y. Pour l'ADNml, tout le monde possède des mitochondries qui viennent de la mère et qui suivent donc la lignée maternelle.

Les concepts sont similaires avec quelques exceptions. L'ADNmt est beaucoup plus court que l'ADNy.

Il est donc possible de trouver le génôme complet. FTDNA offre 2 tests : soit le complet (*mtFull Sequence*), et les parties supérieures et inférieures (HVR1 et HVR2) sous le nom de *mtDNA Plus*. Les autres labos (sauf AncestryDNA dont les résultats ne sont pas utilisables en généalogie) utilisent plutôt un échantillonnage du génôme (autour de 3000 à 5000 sur 16000). Dans tous les cas, FTDNA est ici aussi le seul gros labo avec une base de données pour comparaison et ici aussi, les données des autres ne sont pas compatibles.

Plus d'une centaine de signatures des mères fondatrices est connue sur environ 1000 pionnières du Québec (et de l'Acadie) ayant une signature détectable (il faut une descendance féminine moderne).

En participant à une étude d'ADNmt, vous permettez de trouver l'étiquette de référence (ou signature) de votre ancêtre paternel.

Choix d'un laboratoire

Si vous connaissez déjà vos ancêtres et que vous voulez contribuer à l'identification des signatures de vos ancêtres, le meilleur choix est le labo FTDNA (FamilyTreeDNA.com) qui offre à la fois les trois types de tests (ADNy, ADNmt et ADNau) et une base de données de comparaison. En participant à un projet, vous aiderez les administrateurs du projet à classer vos résultats et à trouver, s'il y a cohérence, la signature ADN de votre ancêtre.

Si vous avez une généalogie bloquée à courte distance (votre propre adoption ou celle d'un parent ou grand-parent), le meilleur choix est plutôt le test offert par AncestryDNA. Celui-ci annonçait en 2017 son 6 000 000^e test ADN. Ancestry ne donne toutefois pas les signatures ADNy ou ADNmt et il faut prendre un abonnement payant pour avoir accès aux correspondances. En comparaison, 23andMe aurait 1 500 000 résultats et FTDNA, 700 000. La possibilité de trouver un cousin est donc plus élevée avec Ancestry.

Si la généalogie est bloquée plus loin, par exemple avant 1800 au Québec, le test approprié (ADNy si c'est une lignée masculine et ADNmt si féminine) chez FTDNA est un meilleur choix, combiné avec un Family Finder. Même si moins de la moitié des signatures sont connues ou présumées, il y a de bonnes chances de trouver un autre descendant avec des résultats compatibles.

Les autres laboratoires ne semblent pas avoir de base de données de comparaison et il faudra donc transférer vos données vers FTDNA ou un des sites d'analyse comme GedMatch ou DNA.land. C'est le cas par exemple du Geno2 de National Geographic et de Living DNA, ainsi que des laboratoires qui font des tests dans un but légal. Dans ce dernier cas, les tests coûtent davantage car il faut un témoin de la prise de l'échantillon d'ADN.

Si vous voulez en savoir davantage sur les résultats que l'on obtient et comment les analyser, voir le Guide - ADN et Généalogie sous ce lien :

<http://francogene.com/adn/guide.html>